

Overview of Newborn Screening for Organic Acidemias – For Parents

What is newborn screening?

Before babies go home from the nursery, they have a small amount of blood taken from their heel to test for a group of conditions, including **organic acidemias**. Babies who screen positive for an organic acidemia need follow-up tests done to confirm they have the condition. **Not all babies with a positive newborn screen will have an organic acidemia.**

What are organic acidemias?

Organic acidemias are conditions that occur when a person's body is not able to use protein to make energy. Normally, when we eat, our bodies digest (or break down) food into certain proteins. Those proteins are used by our bodies to make energy. **Enzymes** (special proteins that help our bodies perform chemical reactions) usually help our bodies break down food and create energy.

A person with an organic acidemia is missing at least one enzyme, or his/her enzymes do not work correctly. When these enzymes are missing or do not work correctly, food cannot be broken down and made into energy. If food cannot be broken down, dangerous substances build up in the body. This build-up can happen shortly after birth.

What causes organic acidemias?

Organic acidemias are **inherited** (passed from parent to child) conditions. Everyone inherits two copies of the genes that cause organic acidemias. We receive one copy of each gene from our fathers and one copy of each gene from our mothers. Sometimes these genes have changes (also called mutations) that prevent the gene from working correctly.

In order for a person to have an organic acidemia, he or she must have two changed copies of the gene that causes a particular organic acidemia. People with one organic acidemia gene change do not have an organic acidemia.

What organic acidemias are on Indiana's newborn screen?

Indiana's newborn screen tests for several organic acidemias. Some of the organic acidemias on Indiana's newborn screen are:

- 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiency (also called 3-MCC deficiency)
- Glutaric acidemia, type I
- Isovaleric acidemia
- Methylmalonic acidemia
- Multiple-CoA carboxylase deficiency
- Propionic acidemia

What are the symptoms of organic acidemias?

Every child with an organic acidemia is different. Most babies with organic acidemias will look normal at birth. Symptoms of organic acidemias can appear shortly after birth, or they may show up later in infancy or childhood. Common symptoms of organic acidemias include weakness, vomiting, low blood sugar, hypotonia (weak muscles), spasticity (muscle stiffness) or other health problems.

What is the treatment for organic acidemias?

There is no cure for organic acidemias. However, there are special diets and supplements that can help with the symptoms. A person with an organic acidemia will need treatment for his/her entire life.

What happens next?

Good medical care makes a difference for children with organic acidemias. These children should see a Metabolic Geneticist (a doctor who specializes in organic acidemias and other related conditions) as well as their pediatrician. Your child's doctor will work with the Metabolic Geneticist to set up any treatment, tests, or appointments that your child needs.

Call your child's doctor or the Metabolic Genetics clinic if your baby has poor feeding, extreme sleepiness or fussiness, or seizures. Be sure your baby is fed every 4 hours (including at night).

Where is Indiana's Metabolic Genetics Clinic? - Indiana's Metabolic Genetics Clinic is located at Riley Hospital for Children in Indianapolis. You can reach the Metabolic Genetics Clinic by calling (317) 274 – 3966.

For more information

- **STAR-G** - <http://www.newbornscreening.info/Parents/facts.html>
- **Region 4 Genetics Collaborative** - http://region4genetics.org/family_resources/genetic_conditions.aspx

Generalidades de la valoración del recién nacido para acidemias orgánicas – para los padres

¿Qué es la valoración del recién nacido?

Antes de que los bebés se vayan a casa de la unidad neonatal, se les toma una pequeña muestra de sangre del talón para realizar pruebas de un grupo de afecciones, que incluyen las **acidemias orgánicas**. Los bebés que obtienen un resultado positivo de un trastorno de acidemia orgánica necesitan pruebas de seguimiento para confirmar que tienen la afección. **No todos los bebés con una valoración positiva al nacer tendrán una acidemia orgánica.**

¿Qué son las acidemias orgánicas?

Las acidemias orgánicas son afecciones que ocurren cuando el cuerpo de una persona no puede usar la proteína para producir energía. Normalmente, cuando comemos, nuestros cuerpos digieren (o descomponen) el alimento en ciertas proteínas. Dichas proteínas son usadas por nuestros cuerpos para producir energía. Las **enzimas** (proteínas especiales que ayudan a nuestros cuerpos a realizar las reacciones químicas) normalmente ayudan a nuestros cuerpos a descomponer los alimentos y producir energía.

Una persona con una acidemia orgánica carece al menos de una enzima, o sus enzimas no funcionan correctamente. Cuando estas enzimas faltan o no funcionan correctamente, el alimento no se puede descomponer y convertirse en energía. Si el alimento no se puede descomponer, se acumulan sustancias peligrosas en el cuerpo. Esta acumulación puede ocurrir poco después del nacimiento.

¿Qué causa las acidemias orgánicas?

Las acidemias orgánicas son afecciones **heredadas** (se pasan de padre/madre a hijo). Todos heredamos dos copias de los genes que causan las acidemias orgánicas. Recibimos una copia de cada gen de nuestro padre y una copia de cada gen de nuestra madre. Algunas veces estos genes tienen cambios (también llamados mutaciones) que impiden que el gen funcione correctamente.

Para que una persona tenga una acidemia orgánica, debe tener dos copias cambiadas del gen que causa una acidemia orgánica particular. Las personas con un cambio de gen de acidemia orgánica no tienen acidemia orgánica.

¿Qué acidemias orgánicas se incluyen en la valoración del recién nacido de Indiana?

La valoración del recién nacido de Indiana busca varias acidemias orgánicas. Algunas de las acidemias orgánicas de la valoración del recién nacido de Indiana son:

- Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa (también llamada deficiencia 3-MCC)
- Acidemia glutárica, tipo I
- Acidemia isovalérica
- Acidemia metilmalónica
- Deficiencia múltiple-CoA carboxilasa
- Acidemia propiónica

¿Cuáles son los síntomas de las acidemias orgánicas?

Cada niño con una acidemia orgánica es diferente. La mayoría de los bebés con acidemias orgánicas parecen normales cuando nacen. Los síntomas de acidemias orgánicas pueden aparecer poco después del nacimiento, o pueden aparecer más tarde en la infancia o niñez. Los síntomas comunes de las acidemias orgánicas incluyen debilidad, vómito, bajo nivel de azúcar en la sangre, hipotonia (músculos débiles), espasticidad (rigidez muscular) u otros problemas de salud.

¿Cuál es el tratamiento para las acidemias orgánicas?

No hay cura para las acidemias orgánicas. Sin embargo, existen dietas y suplementos especiales que pueden ayudar con los síntomas. Una persona con una acidemia orgánica necesitará tratamiento toda la vida.

¿Qué ocurre después?

Para niños con acidemias orgánicas una buena atención médica puede marcar la diferencia. Estos niños deben consultar con un genetista del metabolismo (un doctor que se especializa en acidemias orgánicas y otras afecciones relacionadas) así como al pediatra. El doctor de su hijo en conjunto con el genetista del metabolismo coordinará cualquier tratamiento, prueba, o cita que su hijo necesite.

Llame al doctor de su hijo o a la clínica de genética del metabolismo si su bebé se alimenta poco, tiene somnolencia extrema, agitación o convulsiones. Cerciórese de alimentar a su bebé cada cuatro horas (incluida la noche).

¿Dónde se encuentra La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana? – La Clínica de Genética del Metabolismo de Indiana se encuentra en el Hospital para Niños Riley en Indianápolis. Usted puede comunicarse con la clínica al teléfono (317) 274 – 3966.

Para más información

- STAR-G - <http://www.newbornscreening.info/Parents/facts.html>
- Region 4 Genetics Collaborative - http://region4genetics.org/family_resources/genetic_conditions.aspx